



DBA ITALIA ODV

2019

PROFILO DELL'ASSOCIAZIONE

L'Associazione italiana "ANEMIA DIAMOND BLACKFAN ITALIA ODV" (DBA ITALIA ODV) nasce come Onlus a Verona nel settembre del 2006 dall'iniziativa di un gruppo di famiglie con bambini colpiti da una malattia genetica rara, provocata da alterazione e mancanza di proteine ribosomiali.

Ad oggi è l'unica associazione italiana che si occupa di Anemia Diamond Blackfan.

La sfida da affrontare riguarda soprattutto il fatto che si tratta di una malattia pressoché sconosciuta: le famiglie di questi bimbi e i loro medici attualmente hanno pochi strumenti a disposizione per ottenere un quadro completo ed esaustivo su tutte le possibili cause genetiche e sulle terapie più idonee a curarli. La diagnosi purtroppo non è un punto di arrivo, ma è un punto di partenza e c'è moltissima strada da percorrere.

LA PATOLOGIA

L'Anemia di Diamond- Blackfan (DBA, MIM 105650) è una rara insufficienza midollare caratterizzata da grave anemia presente sin dai primi mesi di vita, spesso associata a malformazioni congenite. Le **malformazioni** congenite interessano circa il 40% dei pazienti, coinvolgendo diversi distretti corporei; il difetto staturale è frequente. I bambini presentano **un aumentato rischio di insorgenza di neoplasie**.

In Italia l'incidenza della DBA è di circa 10 casi l'anno per milione di nati.

Nella maggior parte dei casi la malattia è sporadica, solo nel 10-20% dei casi si trasmette come carattere autosomico dominante.

Il cardine del trattamento della DBA è l'utilizzo di **corticosteroidi** che permettono un miglioramento dell'anemia in più della metà dei casi.

I bambini che non rispondono al trattamento steroideo richiedono un regime trasfusionale cronico che porta ad un graduale accumulo di ferro sistemico con necessità di instaurare una terapia **ferrochelante**.

Nei casi in cui vi sia un donatore idoneo i pazienti vengono indirizzati al trapianto di cellule staminali emopoietiche.

Non vi sono attualmente altre opzioni terapeutiche consolidate.

In circa il 20% dei pazienti è inoltre segnalata la remissione spontanea.

Dal punto di vista patogenetico circa 60 % dei casi di DBA sono dovuti al difetto di una proteina ribosomiale (rp) strutturale. Nel 25% circa dei casi è stata riscontrata una mutazione a carico del gene codificante per **RPS19**. Altri geni frequentemente coinvolti sono RPS26, RPS24, RPS17, RPS10, RPS7, RPL35A, RPL5, RPL11.

La disfunzione dei ribosomi, e conseguentemente della sintesi proteica, sembra pertanto il cardine dello sviluppo della malattia.

La rarità, l'eterogeneità genetica e la variabilità delle caratteristiche cliniche della DBA rendono particolarmente arduo lo studio di tale patologia, causando difficoltà di diagnosi e limitando lo sviluppo di nuove terapie.



LA NOSTRA MISSION

Ci proponiamo di colmare il vuoto di competenze e di attività di ricerca relativamente all'Anemia di Diamond – Blackfan. Vengono poi effettuati servizi di counseling al paziente e a dare supporto ad ogni problematica che il paziente ha.

Per fare questo intendiamo richiamare l'attenzione dell'opinione pubblica su questa patologia, mobilitare risorse a favore dell'assistenza e della ricerca, creare una rete di famiglie sempre più ampia in modo da mappare la diffusione della malattia e raccogliere informazioni utili per indirizzare la ricerca.

PRINCIPALI ATTIVITA' DA REALIZZARE NEL 2019

- DBA ITALIA ODV continua a fare informazione e formazione a tutti i pazienti e genitori con bambini affetti da DBA, sulle terapie e sulla tematica delle malattie rare tramite il sito internet e i social network;
- Nel 2019 e poi nel 2020 organizzerà i DBA DAYS dove i pazienti potranno conoscere tutto sulle possibile cure future
- Creazione del Punto Help4Rare con gli assistenti sociali e i patronati, al fine di dare loro un giusto ed equo punteggio di invalidità. Help4Rare sarà un punto di ritrovo per i pazienti con malattie rare che in questo modo si sentono meno soli;
- Aprire un negozio "Rare", dove i guadagni vengono dati interamente alla ricerca sulla DBA;
- Erogati più di 500.000 euro fino ad oggi per la ricerca scientifica (ricerca genetica, clinica e diagnostica) per progetti in Italia;
- Acquistare un nuovo PCR più veloce, per la diagnostica e per avere nuove terapie per la DBA.

Ulteriori e più dettagliate informazioni sui singoli progetti, iniziative e persone operanti nell'Associazione possono essere reperite sul sito www.diamondblackfanitalia.org

Segui DBA Italia ODV su [Facebook](#)

CONTATTI

Maria Elisabetta Villa

Presidente e responsabile operativa

dba@diamondblackfanitalia.org

Via Pindemonte 15 – 37126 Verona Tel. 3474400253 Tel/Fax 045/918593



ALCUNE STORIE RACCONTATE DAI GENITORI, PER CONOSCERCI MEGLIO...

La mamma di un bambino di otto anni racconta l'esperienza vissuta al momento del parto e il graduale adattamento alla malattia e alla terapia:

“Mio figlio ha pianto immediatamente, ma quando me l'hanno fatto vedere, solo per pochi istanti, ho percepito immediatamente che c'era qualcosa che non andava. Da lì a qualche ora è stato trasferito presso la patologia neonatale. Mi sono state comunicate una serie di complicanze sopraggiunte dopo la nascita, oltre al fatto che il bimbo potesse essere portatore di trisomia 21. Mio figlio è nato con un'emoglobina di 7,5; perciò la prima trasfusione l'ha ricevuta a tre ore dalla nascita.”

La mamma di un bambino di tre anni affetto da DBA ricorda così l'incontro con la pediatra di famiglia – dalla quale aveva condotto il piccolo per la comparsa di febbre quando aveva poco più di un mese di vita - e il primo impatto con l'ospedale: *“La pediatra, che ormai conosco e stimo da anni, mi rassicura, o almeno ci prova... non ho mai visto quelle espressioni nel suo viso in tre anni. Vado in ospedale con la speranza che tutto risulti nella norma, spero mi dicano di mettere una Tachipirina e andare a casa; in effetti da un primo esame obiettivo i medici mi sembrano tranquilli, finché improvvisamente due medici e due infermieri non si catapultano sopra il mio bambino, io ero seduta accanto a lui e leggevo una rivista mentre dormiva, e sono scattata in piedi smarrita, non capivo quella incursione.”*

Le storie dei nostri figli sono tutte uguali, anche se arrivano da ogni angolo d'Italia, se i nostri figli sono maschi o femmine, se hanno occhi azzurri o neri, se sono ricchi o poveri. Sono storie che cambiano il destino all'improvviso, in modo drammatico, passando da una vita normale alla quotidiana paura e alla completa incertezza per il futuro. La loro vita è tanto difficile, ma vanno all'asilo o a scuola. Naturalmente, vanno spesso in ospedale, ma in certe città e in certi Paesi non sanno curare questi bambini. Succede che un medico dica *“E' una malattia incurabile, che cosa volete farci? Rassegnatevi...”* Ma noi non possiamo rassegnarci alla loro stanchezza dopo ogni ricovero e all'idea che per loro non ci sia un futuro migliore di questo.

Sono bambini, ragazzi e anche uomini e donne che, pur con la DBA, riescono con caparbia a raggiungere degli obiettivi se pur piccoli rendono la loro vita accettabili e soddisfacente.

Il papà di una bambina di sette anni: *“Sapevamo degli effetti collaterali del cortisone, ma dopo qualche mese fummo decisamente colpiti nel vedere la bambina gonfiarsi come un pallone. Mi ricordo i commenti delle terze persone che, nel vedere una neonata paffutella, ci dicevano “scoppia di salute”: nel nostro caso era vero il contrario. Il più delle volte sorridevamo in senso affermativo senza controbattere, ci evitava ogni volta di dover spiegare tutto [...] Andare una volta al mese in ospedale a passare una giornata intera per fare la trasfusione non è così pesante; ciò che invece incide profondamente sulla qualità della vita è dover bucare ogni sera la bambina per infilarle un ago sottocutaneo, che rimane dieci ore durante il sonno. Non è semplice per un genitore, che già ha una ferita profonda nel petto, spiegare o cercare di far capire a una bambina di due anni e mezzo di sottoporsi a iniezioni tutte le sere con un ago!”*